

Opis choroby *

Definicja

*Zespół brachydaktylii przedosiowej Temtamy jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną dyzostozą. Charakteryzuje się obustronną, symetryczną, przedosiową brachydaktylią związaną z obecnością nadliczbowych paliczków, opóźnieniem rozwoju ruchowego i niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem wzrastania, niedosłuchem czuciowo-nerwowym, nieprawidłowościami uzębienia (nieprawidłowe ustawienie zębów, guzki na tylnej powierzchni zębów, małe zęby) oraz dysmorfia twarzą, która obejmuje plagiocefalię (skośnogłowie), okrągłą twarz, hiperteloryzm, hipoplazję kości jarzmowych, zniekształcone uszy, małe usta i mikro/retrognację.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
363417	605282	Q87.2
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet